

Ghid de discuție privind porfiriea hepatică acută (PHA)

Începeți conversația cu medicul dumneavoastră.

Utilizați acest ghid de discuție pentru a vă monitoriza semnele și simptomele și asigurați-vă că selectați toate opțiunile aplicabile în ceea ce vă privește. În timpul următoarei dumneavoastră vizite medicale, prezentați acest ghid medicului dumneavoastră pentru a discuta dacă trebuie să efectuați anumite analize în vederea depistării PHA.

1. Ați manifestat dureri severe, inexplicabile, timp de mai mult de o zi în următoarele zone?

Încercuiți zona în care ați manifestat durerile și descrieți orice detalii folosind rândurile de mai jos.¹

TORACE
(Descrieți)

SPATE
(Descrieți)

ABDOMEN
(Descrieți)

MEMBRE
(Descrieți)

2. Ați manifestat oricare dintre aceste semne și simptome? Bifați toate variantele corespunzătoare^{1,5}:

- | | | | |
|---|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Slăbiciune sau dureri la nivelul membrelor | <input type="checkbox"/> Pierderea simțurilor | <input type="checkbox"/> Dureri abdominale | <input type="checkbox"/> Hipertensiune arterială |
| <input type="checkbox"/> Amorțeală | <input type="checkbox"/> Confuzie | <input type="checkbox"/> Dureri la nivelul spatelui sau toracelui | <input type="checkbox"/> Urină închisă la culoare sau roșiatică |
| <input type="checkbox"/> Fatigabilitate | <input type="checkbox"/> Anxietate | <input type="checkbox"/> Greață și vărsături | <input type="checkbox"/> Nivel scăzut de sodiu în |
| <input type="checkbox"/> Oboseală | <input type="checkbox"/> Convulsii | <input type="checkbox"/> Leziuni sau pustule pe pielea expusă la soare* | |
| <input type="checkbox"/> Paralizie | <input type="checkbox"/> Insomnie | <input type="checkbox"/> Ritm cardiac accelerat | |
| <input type="checkbox"/> Paralizie respiratorie | <input type="checkbox"/> Halucinații | | |
| | <input type="checkbox"/> Depresie | | |
| | <input type="checkbox"/> Constipație sau diaree | | |

*Numai în cazul coproporfiriei ereditare și porfiriei variegatae.

Cât timp ați manifestat aceste simptome?

Ați necesitat vreodată spitalizare ca urmare a simptomelor manifestate?

Da Nu

Vă rugăm să notați orice informații suplimentare pe care considerați că este important să le comunicați medicului dumneavoastră:

Ghid de discuție privind porfiriea hepatică acută (PHA)

Începeți conversația cu medicul dumneavoastră.

3. Ați fost diagnosticat(ă) cu oricare dintre următoarele afecțiuni sau ați efectuat oricare din următoarele intervenții chirurgicale? Bifați toate variantele corespunzătoare:



Tulburări gastrointestinale⁵⁻¹¹

- Sindromul colonului iritabil (SCI)
- Gastroenterită acută însoțită de vărsături
- Hepatită
- Boala Crohn



Tulburări neurologice/neuropsihiatrice⁵⁻¹¹

- Fibromialgie
- Sindromul Guillain-Barré
- Psihoză



Afecțiuni ginecologice⁵⁻¹¹

- Endometrioză



Afecțiuni abdominale ce necesită intervenție chirurgicală⁵

- Apendicită (inflamarea apendicelui)
- Colecistită (inflamarea vezicii biliare)
- Peritonită (inflamație intraabdominală)
- Ocluzie intestinală (blocaj intestinal)

După intervenția chirurgicală, manifestați în continuare aceeași durere severă, inexplicabilă?

- Da Nu Nu este cazul

4. Simptomele au debutat la câteva zile după expunerea la oricare din următoarele?

Bifați toate variantele corespunzătoare:¹



ANUMITE MEDICAMENTE

Discutați cu medicul dumneavoastră pentru a identifica medicamentele care ar putea fi nesigure, eventual nesigure sau sigure pentru dumneavoastră.



SCHIMBĂRI HORMONALE

inclusiv ale nivelurilor de estrogen și progesteron. Acești hormoni fluctuează cel mai mult în perioada de 2 săptămâni anterioare începerii ciclului menstrual al unei femei.



CONSUMUL DE ALCOOL



FUMATUL



STRESUL CAUZAT DE:

- Infecții
- Intervenții chirurgicale
- Extenuare psihică
- Extenuare emoțională



REPAUS ALIMENTAR

sau un regim alimentar extrem de strict

5. Simptomele pe care le-ați manifestat v-au afectat anumite aspecte ale vieții?

Bifați toate variantele corespunzătoare:^{12,13}

- Somn
- Activitatea profesională
- Consumul de alimente
- Activitățile sociale/de planificare
- Memoria/capacitatea de a gândi clar
- Capacitatea de finalizare a sarcinilor
- Menținerea energiei

Altele: _____

În ce măsură v-au afectat?
1
5
10

Cât de frecvent? Zilnic Săptămânal
 Lunar Anual

6. Aveți în familie un membru care a fost diagnosticat cu un tip de PHA?

- Porfirie intermitentă acută (PIA)
- Porfirie variegată (PV)
- Coproporfirie ereditară (CPE)
- Porfirie cu deficit de AAL dehidratază (PDA)
- Nu
- Nu sunt sigur(ă)

Vă rugăm să notați orice informații suplimentare pe care considerați că este important să le comunicați medicului dumneavoastră:

Stabilirea diagnosticului de PHA

Porfiriea hepatică acută (PHA) se referă la un grup de boli genetice rare, caracterizate de atacuri cu potențial letal și, în cazul anumitor persoane, de simptome incapacitante cronice care au un efect negativ asupra activităților de zi cu zi și calității vieții.^{1,12} Două dintre cele mai frecvente tehnici pe care le utilizează un medic pentru a stabili dacă o persoană suferă de PHA sunt **analiza unei probe de urină colectate pe loc** și o **analiză genetică**.^{3,15}

Analiza unei probe de urină colectate pe loc



- PHA poate fi diagnosticată prin intermediul analizei unei probe de urină colectate pe loc pentru determinarea nivelurilor de PBG (porfobilinogen), AAL (acid aminolevulinic) și porfirine.*^{1,3,15}
- Nu se recomandă recoltarea urinei pe parcursul a 24 de ore, aceasta putând duce la o întârziere semnificativă a confirmării diagnosticului.¹⁸
- Se recomandă recoltarea unei probe de urină în timpul sau imediat după un atac.^{1,3}
- Analizele privind porfirinele pot contribui la identificarea tipului specific de PHA, însă nu sunt utilizate în mod exclusiv pentru diagnosticarea PHA.³

Analiza genetică



- O analiză genetică în cadrul căreia se utilizează o probă de sânge sau salivă poate facilita confirmarea unui diagnostic sau stabilirea tipului specific de PHA.³
- Poate exclude PHA în cazul absenței unei mutații genetice.³
- PHA este o afecțiune genetică ereditară, prin urmare este posibil ca membrii familiei unei persoane care suferă de PHA să fi moștenit, de asemenea, gena alterată responsabilă pentru tulburare. Deși majoritatea persoanelor cu o genă alterată pot să nu prezinte niciodată simptome, acestea sunt totuși expuse riscului de dezvoltare a unui atac sau a unor complicații asociate nivelurilor crescute de AAL și PBG.¹⁶ Cunoașterea riscului genetic asociat PHA poate da posibilitatea oamenilor să ia decizii în cunoștință de cauză în ceea ce privește stilul de viață și medicamentele, în scopul prevenirii atacurilor și a complicațiilor bolii.¹ Prin urmare, membrii familiei unei persoane care suferă de PHA ar putea dori să discute cu medicul lor despre analizele genetice pentru PHA.¹⁷

*PBG și AAL sunt substanțe care rezultă atunci când ficatul produce hem. Nivelurile ridicate de PBG și AAL pot deveni toxice și au fost asociate cu simptomele și atacurile de PHA.^{2,14}

Aceste informații sunt furnizate exclusiv în scopul sensibilizării cu privire la boală. Informațiile publicate pe site nu reprezintă o recomandare medicală individuală. Persoanelor li se recomandă să își consulte medicul sau un alt furnizor adecvat de servicii medicale, după caz.



Reprezentantul AInylam Pharmaceuticals în România este: GENESIS BIOPHARMA ROMANIA SRL, adresa: Calea 13 Septembrie nr.90, et.1, birou 1.04, Sector 5, București. Pentru orice întrebări legate de produsele sau ariile terapeutice AInylam Pharmaceuticals în România, vă rugăm să contactați GENESIS BIOPHARMA ROMANIA SRL. Telefon: +40 (0) 21 403 40 74; Fax: +40 (0) 21 403 40 75; Email: medinfo@genesishpharmagroup.com

References: **1.** Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. *Ann Intern Med.* 2005;142(6):439-450. **2.** Pischik E, Kauppinen R. *Appl Clin Genet.* 2015;8:201-214. **3.** Balwani M, Wang B, Anderson KE, et al. *Hepatology.* 2017;66(4):1314-1322. **4.** Harper P, Sardh E. *Expert Opin Orphan Drugs.* 2014;2(4):349-368. **5.** Ventura P, Cappellini MD, Biolcati G, Guida CC, Rocchi E; Gruppo Italiano Porfiriea (GrIP). *Eur J Intern Med.* 2014;25(6):497-505. **6.** Ko JJ, Murray S, Merkel M, et al. Poster presented at American College of Gastroenterology Annual Scientific Meeting; October 5-10, 2018; Philadelphia, PA. **7.** Alfadhel M, Saleh N, Alenazi H, Baffoe-Bonnie H. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2014;10:2135-2137. **8.** Findley et al. *Contin Educ Anaesth Crit Care Pain.* 2012; 12(3):128-133. **9.** Sieg et al. *Gastroenterol.* 1991;29(11):602-605. **10.** Ali et al. *J Neurol Sci.* 2019;402:153-155. **11.** Mathavan et al. *J Hematol Thrombo Dis.* 2018;6(1):290. **12.** Simon A, Pompilus F, Querbes W, et al. *Patient.* 2018;11(5):527-537. **13.** Naik H, Stoecker M, Sanderson SC, et al. *Mo/ Genet Metab.* 2016;119(3):278-283. **14.** Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. *N Engl J Med.* 2017;377 (21):2100-2101. **15.** Bissell DM, Wang B. *J Clin Transl Hepatol.* 2015;3(1):17-26. **16.** Ventura P, et al. *Intern Emerg Med.* 2009;4:297-308. **17.** Balwani M. *Clin Adv Hematol Oncol.* 2016;14:858-61. **18.** American Porphyria Foundation. Tests for porphyria diagnosis. <https://porphyriafoundation.org/for-patients/about-porphyrria/testing-for-porphyrria/tests-for-porphyrria-diagnosis/>. Accessed 03 September 2020.

3 of 3

Informațiile din acest website nu înlocuiesc sfaturile medicului dumneavoastră, cu care trebuie să rămâneți în legătură pe durata tratamentului. Este important să raportați orice reacție adversă suspectată, către Agenția Națională a Medicamentului și Dispozitivelor Medicale din România (www.anm.ro), în conformitate cu sistemul național de raportare spontană, utilizând formularele de raportare disponibile pe pagina web a Agenției Naționale a Medicamentului și a Dispozitivelor Medicale din România (www.anm.ro), la secțiunea Medicamente de uz uman/Raportează o reacție adversă. Agenția Națională a Medicamentului și a Dispozitivelor Medicale din România Str. Aviator Sănătescu nr. 48, sector 1, București, 011478-RO, Fax: +4 0213 163 497, email: adr@anm.ro, <https://adr.anm.ro/>
Totodată, reacțiile adverse suspectate se pot raporta și către reprezentanța locală a deținătorului autorizației de punere pe piață, la următoarele date de contact: GENESIS BIOPHARMA ROMANIA SRL, Calea 13 Septembrie nr. 90, et.1, 1.04, sector 5, București, cod 050726; Tel: +40 214 034 074; Fax: +40 214 034 075; email: phvgpr@genesishpharmagroup.com